

Alteraciones renales: inicio y final en el diagnóstico del síndrome de delección 17q12

Homar López A¹, Tapia Torrijos I¹, Espinosa de los Monteros-Aliaga Cano N¹, Rodrigo Jiménez MD¹, Lumbreras Fernández J¹, Pérez-Granero, Á²
1. Unidad de Nefrología Pediátrica, 2. Unidad de Genética Clínica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca

INTRODUCCIÓN

El síndrome de delección 17q12, que incluye el **gen HNF1β**, se caracteriza por **anomalías** en el **desarrollo de los riñones** y del **sistema urinario**, **retraso en el neurodesarrollo** y **diabetes tipo MODY 5**, además de otras manifestaciones secundarias a la afectación de dicho gen, como pueden ser hiperuricemia, hipomagnesemia e hipertransaminasemia.

Presentamos dos casos donde las alteraciones renales han servido como guía para sospechar una anomalía en el gen HNF1β y diagnosticar dicho síndrome.

ANÁLISIS Arrays

El análisis de los *arrays* se ha llevado a cabo utilizando una **hibridación genómica** comparativa de oligonucleótidos de aproximadamente **60.000 sondas** distribuidas por todo el genoma. Utilizando la plataforma comercial Oxford Gene Technology (OGT) CytoSure Constitutional v3 8x60k.

Las muestras enviadas se hibridan con un DNA control del mismo sexo. Para el análisis bioinformático se utiliza el genoma de referencia hg19 y el algoritmo MREA y se ha establecido en 3 el número mínimo de oligonucleótidos consecutivos para considerar una aberración en el número de copias.

RESUMEN DE LOS CASOS

14 años

Diagnóstico prenatal: Alteración ecogenicidad ambos riñones
Sin antecedentes personales de interés



1 mes

- Aumento difuso en la ecogenicidad de ambos riñones
- Mala diferenciación cortico-medular
- Función renal conservada

Secuenciación por Sanger: Descartaron mutaciones en el gen HNF1β

3 años

- Tendencia a la hipercalcemia con hipocalciuria e hipomagnesemia
- Defecto de la capacidad de concentración de la orina
- Poliuria y polidipsia

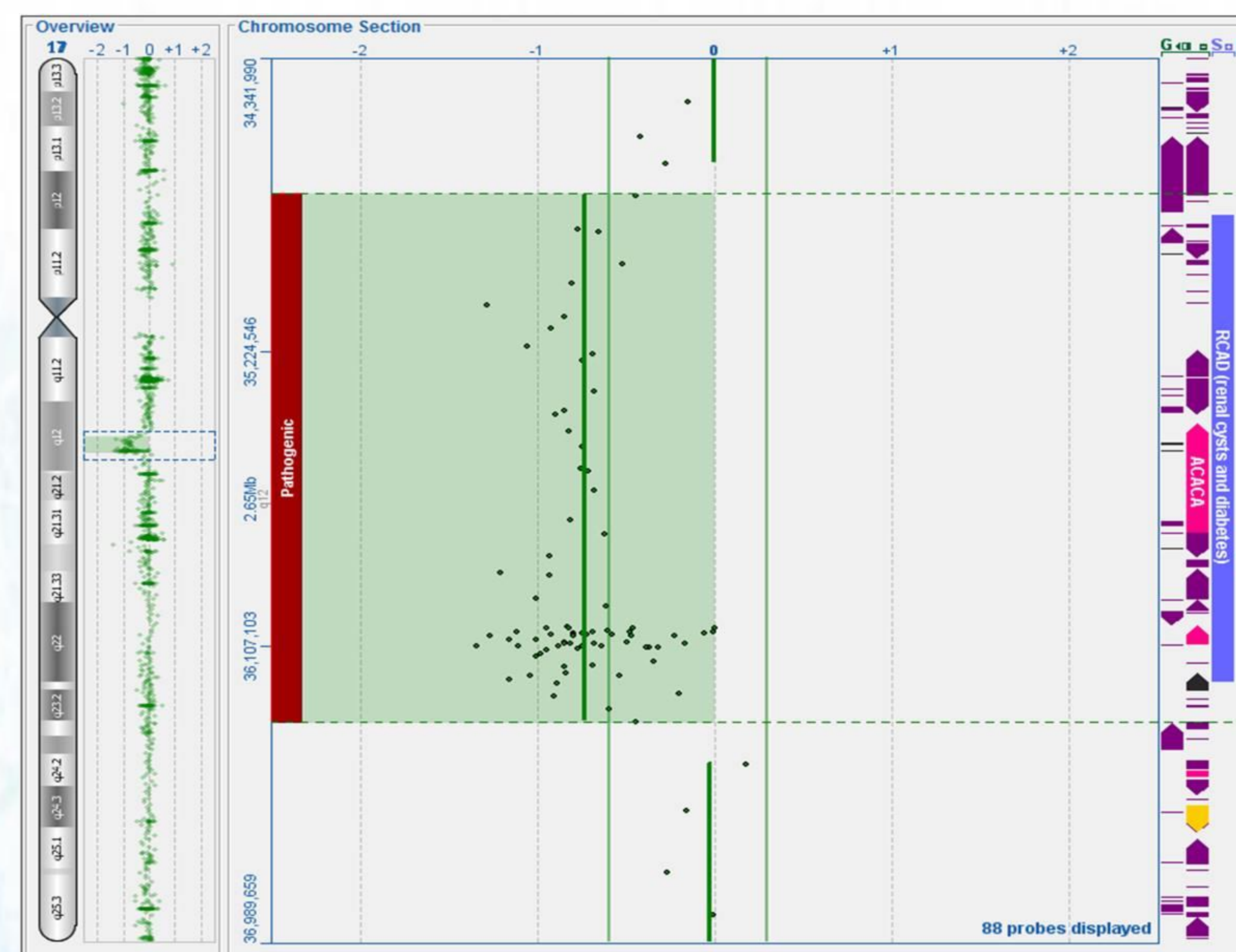
Array: Confirma Síndrome de delección 17q12

8 años

- Pequeños quistes simples corticales renales bilaterales
- Dificultad en el aprendizaje

13 años

- Debut DM tipo MODY



11 años

Sin antecedentes personales de interés



2 meses

- Infección urinaria febril
- Ecografía: Riñón izquierdo hipoplásico con función anulada

Secuenciación por Sanger: Descartaron mutaciones en el gen HNF1β

3 años

- Múltiples quistes corticales en ambos riñones
- Alteración ecogenicidad

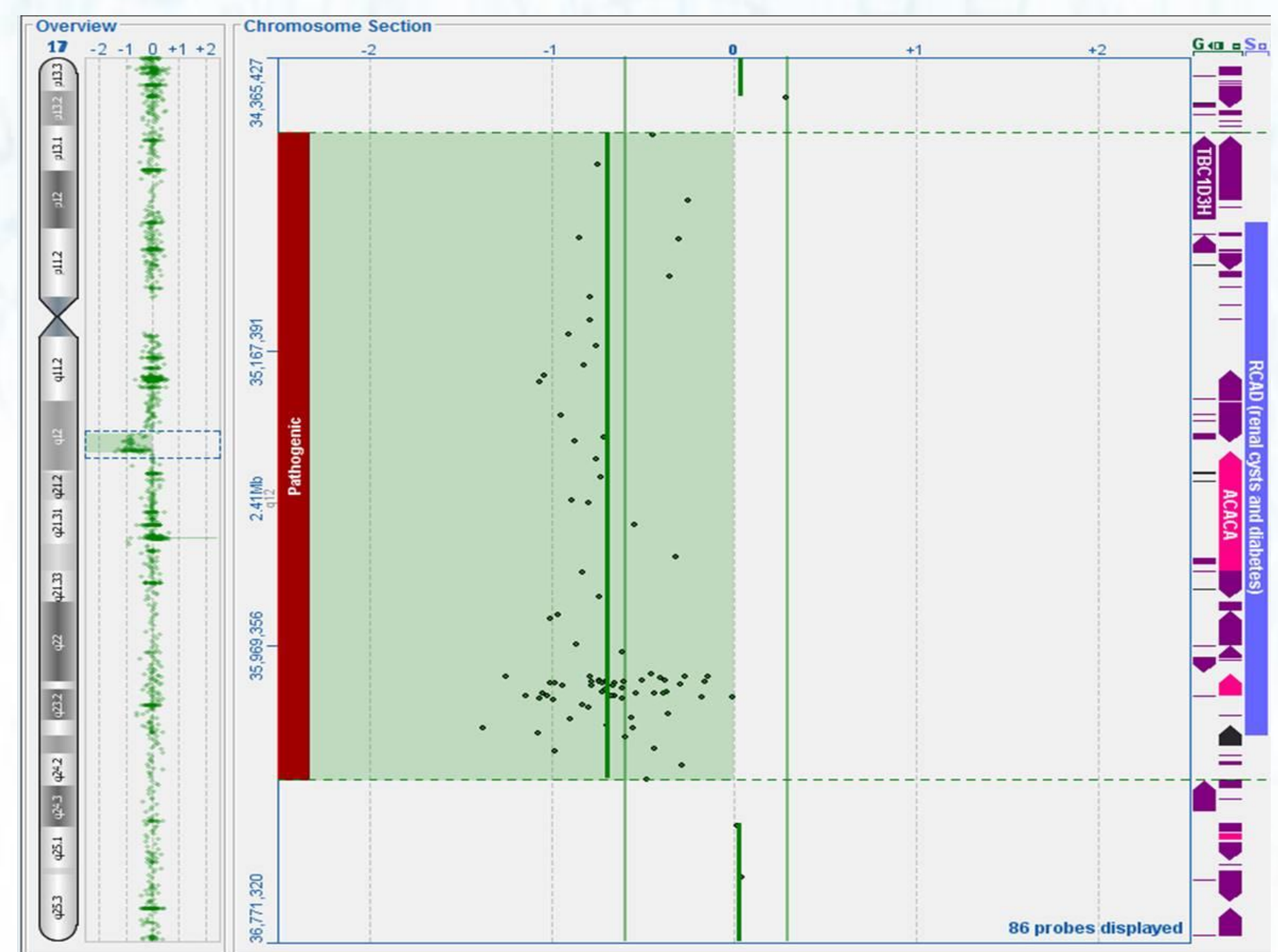
Array: Confirma Síndrome de delección 17q12

5 años

- Hiperuricemia e hipertransaminasemia persistente
- Poliuria y polidipsia
- Función renal estable

6 años

- Hipomagnesemia
- Dificultades en el aprendizaje



COMENTARIOS

- Las **alteraciones congénitas renales** y del **tracto urinario** (CAKUT) son una de las primeras manifestaciones en el Síndrome de delección 17q12
- Sin embargo, el **diagnóstico** del síndrome es difícil debido a que el resto de alteraciones que lo caracterizan aparecen de forma **progresiva**.
- Este hecho, demuestra la importancia del **seguimiento** de los pacientes con alguna alteración estructural renal y la realización de **estudios genéticos** cuando aparece asociada a anomalías extrarrenales lo que ha permitido diagnosticar dicho síndrome en nuestros dos casos.